

#49

Narcolepsia En Prader Willi: Aportes De Un Caso Clínico

Hipersomnia

Rosa Altagracia Beriguete Alcántara¹, Oscar Ramón Sans Capdevila²

1. Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid, España
2. Hospital Universitario Sant Joan De Déu, Barcelona, España

Introducción

El síndrome de Prader Willi (SPW) es un trastorno neuroendocrino raro, de causa genética, que se caracteriza por hipotonía temprana, dificultades para la alimentación, con posterior transición a la hiperfagia y la obesidad, además de retrasos en el desarrollo; endocrinopatías; y problemas de conducta. Estos pacientes presentan varios trastornos del sueño como, el síndrome de apnea obstructiva del sueño (AOS), insomnio crónico, excesiva somnolencia diurna y fenotipos similares a la narcolepsia y cataplejía, entre otros, pero la narcolepsia en estos pacientes está infradiagnosticada.

Objetivos

El objetivo de este caso es demostrar como el estudio polisomnográfico (PSG) y test de latencia múltiples (TLMS) nos ayuda al diagnóstico de narcolepsia en los pacientes con SPW en edad pediátrica.

Material y Método

Reporte de caso clínico de paciente estudiado en Unidad de Sueño del Hospital Universitario Sant Joan De Déu.

Resultados y conclusiones

Varón de 4 años, con antecedentes de síndrome de Prader Willi, valorado en la Unidad de Sueño por excesiva somnolencia diurna y episodios de cataplejía. Se realiza PSG donde se observa AOS leve con hipoxemia leve, sin fragmentación de sueño, además se realiza Test de Latencias Múltiples (TLMS) que muestra latencia de sueño de 7.8 minutos, con entrada precoz en REM en las 4 siestas realizadas. Ante estos hallazgos, se hace diagnóstico de narcolepsia y se inicia tratamiento con pitolisant.

Conclusión

La narcolepsia es una entidad infradiagnosticada en los pacientes con SPW, siendo primordial descartar otros trastornos de sueño concomitantes. En estos pacientes, este diagnóstico plantea un desafío, debido a que presentan una disfunción del sueño REM propia de su enfermedad.

A pesar de la dificultad que presenta realizar un TLMS en población menor de 6 años, en todos los pacientes con hipersomnia diurna significativa desproporcionada al grado de AOS o en ausencia del mismo, se debe realizar esta prueba previa realización de PSG.